

V posledních letech získávají na popularitě semináře, na kterých jsou prezentovány kazuistické případy. Jejich obliba spočívá v tom, že je popisován konkrétní případ, který se skutečně udál a který se může přihodit v kterékoliv ordinaci, v kterékoliv nemocnici. V rubrice „Jaká je Vaše diagnóza“ bychom rádi demonstrovali zajímavé případy z praxe. Současně bychom chtěli, aby si každý čtenář mohl vyzkoušet „stát u lůžka“ a sám řešit naznačený problém. V odpovědích na položené otázky se potom pokusíme komentovat diagnostický a terapeutický postup.

V případě, že někdo z Vás řešil ve své praxi, ať již na lůžkovém oddělení nebo v ordinaci, zajímavý případ a chtěl by se s ním podělit i s ostatními, rádi Vaše příspěvky uvítáme.

JAKÁ JE VAŠE DIAGNÓZA?

prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.¹, MUDr. Renata Gaillyová², RNDr. Lenka Fajkusová, CSc.³,
RNDr. Barbora Ravčuková², MUDr. Markéta Hermanová, Ph.D.⁴, MUDr. Helena Schneiderová¹

¹II. dětská klinika LF MU a FN Brno

²Oddělení lékařské genetiky LF MU a FN Brno

³Centrum molekulární biologie a genové terapie LF MU a FN Brno

⁴Patologicko-anatomický ústav LF MU a FN Brno

Rodinná anamnéza

V rámci komplexní analýzy poruchy reprodukce byli rodiče demonstrováného dítěte podrobně vyšetřeni. U matky nebyla prokázána žádná závažná abnormalita, její karyotyp je 46, XX. Otec byl pro oboustrannou agenezi testis genetiky vyšetřen, detekována byla chromozomální aberace gonosomů odpovídající mozaice Klinefelterova syndromu – 4% buněk s karyotypem 47, XXY, 96% buněk s karyotypem 46, XY; mikrodelece v lokusu Yq11.23 (DAZ gen, oblast AZF 1 a 2) u otce nebyla nalezena. Rodiče dítěte nejsou příbuznými, mají normální intelekt a v jejich rodinách se nevyskytuje žádné závažnější onemocnění, vč. některých chorob genetiky determinovaných.

Osobní anamnéza

Chlapec se narodil z první nekomplikované gravidity, která byla realizována metodou in vitro fertilizace, dárce mužských gamet byl anonymní. Pro nepostupující porod bylo nutno těhotenství operativně ukončit ve 41. týdnu. Dítě ihned po narození bylo v dobrém stavu (Apgarové skóre 7, 9, 9 bodů, PH 4200g/55cm) a jako zdravé bylo propuštěno 6. den po porodu. V dalším období byl chlapec vývojem duševním a motorickým hodnocen jako normální, nebýval často nemocen, bez komplikací absolvoval všechna očkování.

Nynější onemocnění

Ve stáří 8 měsíců byl kojeneček pro afebrilní infekci močových cest (IMC), kultivačně

Tabulka 1. Abnormální biochemické nálezy

Parametr (sérum)		Normální hodnoty
ALT	6,47 μ kat/l	0,05–0,90 μ kat/l
AST	8,3 μ kat/l	0,05–1,00 μ kat/l
CK celková	285,4 μ kat/l	0–3,00 μ kat/l
CK-MB	8,62 μ kat/l	0–0,42 μ kat/l
CK-MB/CK	3,02 %	0–10,0 %
LDH celková	44,70 μ kat/l	2,50–12,00 μ kat/l
LDH1	24,20 %	17–31 %
LDH2	52 %	32–45 %
LDH3	19,30 %	18–30 %
LDH4	2,60 %	5–11 %
LDH5	1,90 %	2,5–10 %

prokázána *E. coli* > 10⁵ CFU/ml, 10 dnů léčen u svého PLDD Furantoinem. Nález v moči se po této terapii upravil. V biochemických analýzách provedených na počátku léčby IMC, ale i po jejím ukončení dominovaly zvýšené sérové hodnoty aminotransferáz ALT a AST. Dítě bylo proto přechodně hospitalizováno na infekční klinice, kde byly vyloučeny nejčastější hepatotropní infekce. Vzhledem k tomu, současně však pro zvýšenou aktivitu sérové kreatinkinázy (CK) byl chlapec dále vyšetřován na naší klinice.

Stav při přijetí

Objektivní klinické vyšetření eutrofického kojence (hmotnost 9690g, délka 72cm, srdeční/dechová frekvence 115/34 min, T 36,5°C) neprokázalo žádnou abnormalitu. Psychomotorický vývoj odpovídal věku dítěte

(přiměřená aktivní spontánní hybnost, tonus svalový normální, pevný sed, v poloze na břiše ihned přecházel do polohy na všech 4 končetinách a rychle lezl, s pomocí se snažil stavět na dolní končetiny, čile si hrál s hračkou).

Abnormální hodnoty laboratorních vyšetření uvádí tabulka 1.

Otázky:

1. Lze určit strukturu/tkáň, z níž je uvolňována vysoká aktivita sérové CK?
2. Pokud ano, jaký další diagnostický postup navrhuje ke stanovení konečné diagnózy?

Odpovědi na otázky „Jaká je vaše diagnóza?“ najdete na str. 46